

**Dr. Erick Richmond Padilla**  
**Endocrinólogo Pediatra**  
**Jefe de Servicio de Endocrinología**  
**Hospital Nacional de Niños**

## **EVALUACION Y TRATAMIENTO DEL NIÑO CON BAJA TALLA**

### **Evaluación de baja talla**

La evaluación del crecimiento es una parte esencial de la consulta pediátrica. Sin embargo, en ocasiones la diferencia entre crecimiento normal y anormal es difícil de establecer. El crecimiento estatural es un proceso complejo determinado por la interacción de genes, nutrición, hormonas y factores socioeconómicos. Un retraso en el crecimiento puede ser la primera manifestación de una gran variedad de enfermedades, involucrando prácticamente cualquier órgano y sistema, incluyendo enfermedades endocrinológicas como no endocrinológicas.

El diagnóstico de baja talla se confirma cuando el crecimiento linear está por debajo de 2 desviaciones estándar (DS) del promedio para la edad y el sexo. Una vez establecido correctamente el diagnóstico de baja talla, el primer paso en la evaluación es la realización de una detallada historia clínica con énfasis en las potenciales causas de baja talla patológica y en un adecuado análisis de la curva de crecimiento. La historia familiar debe incluir la talla de ambos padres, la edad de inicio de la pubertad en los padres y cualquier enfermedad hereditaria. Es fundamental realizar un examen físico completo, incluyendo una búsqueda de características dismórficas y determinación de las mediciones de los segmentos corporales.

**Variantes normales:** Retraso constitucional del crecimiento y desarrollo.  
(RCCD)

RCCD es una variante frecuente del proceso normal de pubertad. Se caracteriza por una disminución de la velocidad de crecimiento así como de un retraso en el inicio y progresión de la pubertad. Típicamente estos niños buscando ayuda médica entre los 13 y 15 años cuando la discrepancia en cuanto a talla y desarrollo puberal se hace más evidente al compararlos con sus compañeros de colegio o de actividades deportivas. La edad ósea esta retrasada, en ocasiones en magnitud significativa. El desarrollo sexual está retrasado usualmente en forma proporcional al retraso en la maduración ósea.

Con frecuencia hay historia familiar de retraso puberal. La mayoría de niños con RCCD sin intervención médica logran entrar espontáneamente en pubertad y alcanzar una talla final acorde al potencial genético. Sin embargo hay niños con RCCD que sufren emocionalmente al ser comparados en actividades sociales o

deportivas y en los cuales puede ser beneficioso utilizar en forma transitoria terapia con andrógenos. Además hay recientes estudios que demuestran beneficios en la composición corporal y ósea al utilizar terapia androgénica en esta condición. La terapia androgénica debe realizarse bajo estricta supervisión médica en un centro especializado.

Individuos con baja talla familiar usualmente crecen por debajo del percentilo 3, pero tienen velocidad de crecimiento normal. La edad de inicio y la progresión de la pubertad son normales y la edad ósea concuerda con la edad cronológica. La talla de los padres es baja y la pubertad de los progenitores fue normal. La talla final que se espera que alcancen estos niños es baja pero dentro del rango esperado para el potencial genético. La evaluación del eje de la hormona de crecimiento es normal. Aunque algunos estudios han demostrado algún aumento en la velocidad de crecimiento con el uso de hormona de crecimiento biosintética en esta condición, la talla final se beneficia en forma poco significativa (7). Muchas enfermedades orgánicas caracterizadas por baja talla son transmitidas en forma hereditaria. La mayoría de ellas no tiene una causa endocrinológica, pero en algunas enfermedades genéticas y en algunos síndromes asociados con baja talla, existen alteraciones en el eje de la hormona de crecimiento y en otros ejes hormonales. Por lo tanto, el sólo hecho de identificar un patrón hereditario de baja talla, no exime al médico de evaluar la causa específica de la baja talla.

## **Causas patológicas**

### *A. Endocrinopatías*

Las endocrinopatías que con más frecuencia se asocian a baja talla son: déficit de hormona de crecimiento, hipotiroidismo y síndrome de Cushing.

Déficit de hormona de crecimiento es primordialmente un diagnóstico clínico, basado en características auxológicas y confirmado por pruebas bioquímicas. Cuando el déficit de hormona de crecimiento es congénito y completo, es diagnóstico usualmente es fácil de confirmar. Pueden presentar en el período neonatal hipoglicemia y en el caso de los varones que cursan con deficiencia de gonadotropinas, además presentan micropene. La presentación clínica incluye retraso severo en el crecimiento y en la maduración ósea, niveles bajos de IGF-1 (factor de crecimiento semejante a la insulina) y de IGF-BP3 (proteína ligadora 3 del IGF-1) y niveles subóptimos de hormona de crecimiento en los test de estimulación. Los niveles de IGF-1, de IGF-BP3 y de los test de estimulación de hormona de crecimiento deben ser realizados e interpretados por especialistas debido a los múltiples factores que los pueden afectar, entre ellos el estado puberal y nutricional, así como fármacos y otros (8).

Los estudios radiológicos no sólo son importantes en la evaluación diagnóstica, sino también pueden ofrecer información de la severidad y del pronóstico de la deficiencia hormonal.

El hipotiroidismo es otra de las causas hormonales de retraso en el crecimiento, pero usualmente requiere de varios años de evolución para manifestarse como desaceleración en la velocidad de crecimiento. Con la introducción de la prueba de tamizaje, el hipotiroidismo congénito es posible detectarlo y tratarlo en la mayoría de los pacientes en forma temprana, evitando problemas en el crecimiento. El hipotiroidismo primario adquirido es fácilmente diagnosticado con la medición de TSH ultrasensible y T4 total y/o T4 libre. La terapia de remplazo con levotiroxina se asocia con una respuesta rápida de velocidad de crecimiento de recuperación (catch-up). Sin embargo en algunos casos a pesar de la terapia de remplazo, puede no alcanzarse todo el potencial de crecimiento en la vida adulta, especialmente en aquellos pacientes con un largo período de tiempo de hipotiroidismo antes de iniciar tratamiento (9).

El síndrome de Cushing es raro en la edad pediátrica. El exceso de glucocorticoides tiene efecto profundo en el crecimiento óseo (10,11). El diagnóstico no es fácil, con frecuencia se evalúan en forma innecesaria pacientes con obesidad exógena. Es importante recordar que los pacientes con obesidad exógena tienen un crecimiento normal o incluso acelerado, mientras que en el síndrome de Cushing, lo esperable es que se presente retraso en el crecimiento, que ocasionalmente es severo, asociado a una excesiva ganancia de peso.

#### *B. Enfermedades óseas y síndromes específicos*

Existen muchos síndromes y alteraciones cromosómicas asociadas con baja talla, algunas de ellas clínicamente definidas, pero otras aún no definidas. La trisomía 21 es la cromosomopatía más frecuentemente asociada a retrasos del crecimiento. Especial consideración se le debe dar al síndrome de Turner, que se presenta en una de cada 2500 niñas y representa alrededor del 1 % de las causas de baja talla en las niñas que crecen por debajo del percentilo 3 (12). Es fundamental recordar que en este síndrome, la baja talla puede ser la única manifestación clínica. Otras manifestaciones incluyen dismorfismos como cuello alado, edema de pies y manos (conocido como Bonnevie Ulrich cuando se presenta en el período neonatal), malposición del pabellón auricular, ojos en forma de almendra, tórax ancho con pezones separados, cuarto metacarpeano corto, cubitus valgus e hipogonadismo hipergonadotrófico. Para poder confirmar el diagnóstico es necesario realizar un cariotipo. El Síndrome de Turner es una condición en la que no se presenta déficit de hormona de crecimiento, pero el uso de hormona de crecimiento biosintética inyectada diariamente ha demostrado una ganancia en la talla final de aproximadamente 9 centímetros.

Existen otros síndromes asociados a baja talla, la mayoría de ellos cursan con retraso mental de diverso grado, entre ellos el síndrome de Prader Willi, Noonan, Cornelia de Lange y síndrome de Seckel (13-15).

Las osteocondrodisplasias representan un grupo de enfermedades caracterizadas por anomalías intrínsecas del cartílago y/o hueso (16). Más de 100 diferentes

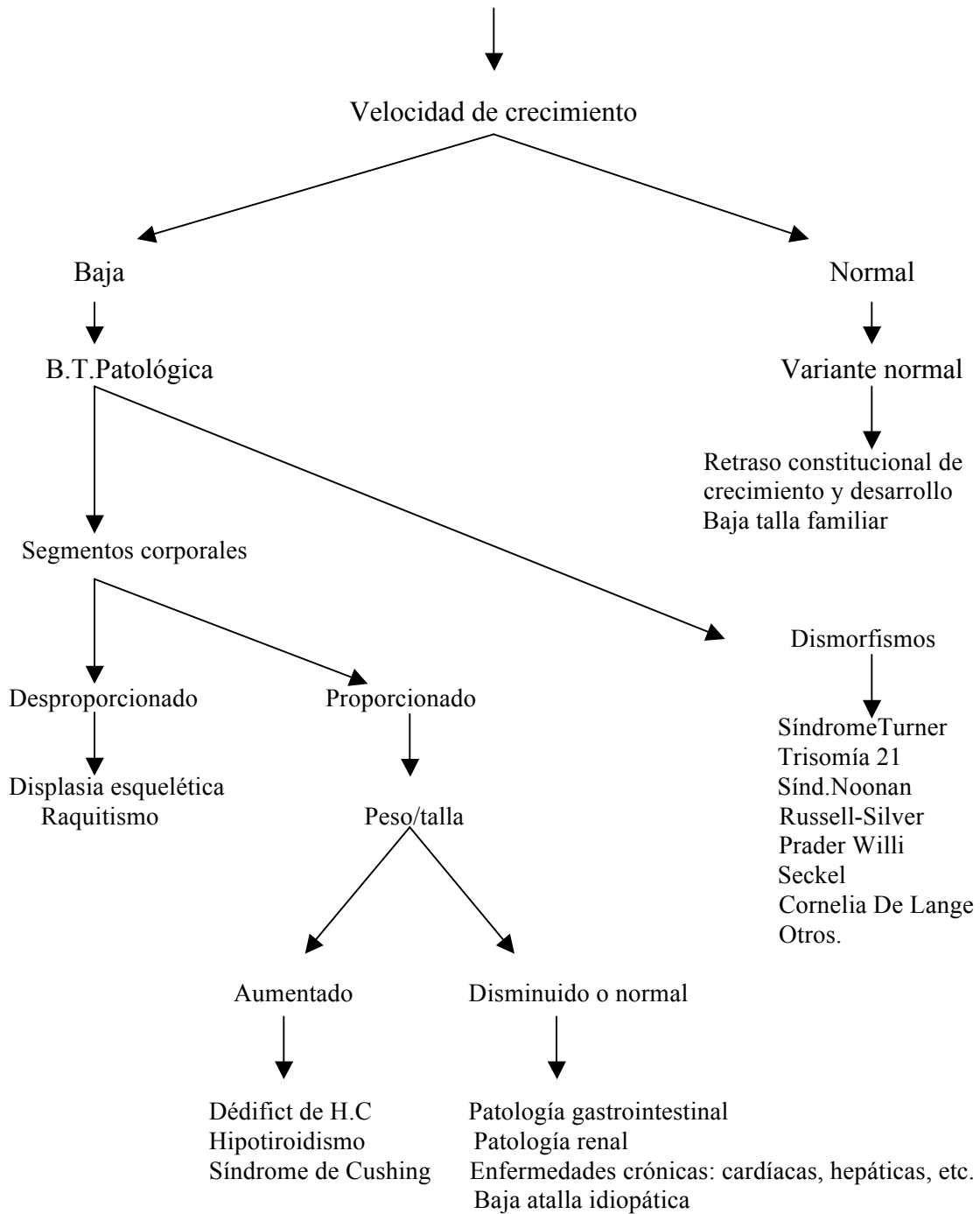
osteocondrodisplasias se han descrito, de ellas, las dos más conocidas son la acondroplasia y la hipocondroplasia. Una cuidadosa medición de los segmentos corporales es crucial para poder realizar un adecuado diagnóstico, debido a que la mayoría de estos pacientes presentan rizomelia (acortamiento de las extremidades).

### C. Enfermedades crónicas

Ingesta adecuada de calorías y/o de proteínas representa sin duda la causa más común retraso en el crecimiento en todo el mundo (17); marasmo y kwashiorkor son las dos formas clásicas de presentación clínica. En ambas se pueden encontrar niveles bajos de IGF-1, en pacientes con marasmo, las concentraciones de hormona de crecimiento en la mayoría son normales o bajas y en pacientes con kwashiorkor los niveles de hormona de crecimiento tienden a ser elevados (18,19).

La malnutrición puede complicar muchas enfermedades crónicas que se caracterizan por presentar además baja talla. Aunque la lista de enfermedades crónicas que pueden presentar retraso en el crecimiento es larga, algunas de las más comunes son enfermedades gastrointestinales que cursan con inadecuada absorción de calorías y/o proteínas (20). Otro grupo de enfermedades que frecuentemente pueden cursar con trastornos del crecimiento son las enfermedades renales, incluyendo el síndrome de Fanconi, insuficiencia renal crónica y acidosis tubular renal. Otras enfermedades como fibrosis quística, errores congénitos del metabolismo, anemia crónica, infecciones crónicas, enfermedades reumáticas y otras enfermedades en las que se requiere el uso frecuente de esteroides.

FIGURA 1. Evaluación de baja talla  
Talla < -2 SDS



## Referencias

1. Richmond EJ, Rogol AD. Growth hormone deficiency in children. *Pituitary*. 2008;11:115-120.
2. Saenger P, Wikland KA, Conway GS, et al. Recommendations for the diagnosis and management of Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. 2001;86:3061-3069.
3. Goldstone AP. Prader-Willi syndrome: advances in genetics, pathophysiology and treatment. *Trends Endocrinol Metab*. 2004;15:12-20.
4. Faivre L, Le Merrer M, Lyonnet S, et al. Clinical and genetic heterogeneity of Seckel syndrome. *Am J Med Genet*. 2002;112:379-383.
5. Rosenfeld RG, Albertsson-Wikland K, Cassorla F, et al. Diagnostic controversy: the diagnosis of childhood growth hormone deficiency revisited. *J Clin Endocrinol Metab*. 1995;80:1532-1540.
6. Veldhuis JD, Roemmich JN, Richmond EJ, Rogol AD, Lovejoy JC, Sheffield-Moore M, Mauras N, Bowers CY. Endocrine Control of Body Composition in Infancy, Childhood and Puberty. *Endocr Rev* 2005; 26: 114-146.
7. Richmond EJ, Rogol AD, Basdemir, Veldhuis OL, Clarke WL, Bowers CY, Veldhuis JD. Accelerated Escape from GH Autonegative Feedback in Midpuberty in Males: Evidence for Time-Delimited GH-Induced Somatostatinergic Outflow in Adolescent Boys. *J Clin Endocrinol Metab* 2002; 87: 3837-3844.